



**Krakowska Akademia**  
im. Andrzeja Frycza Modrzewskiego

Krakowska Akademia im. Andrzeja Frycza-Modrzewskiego

Wydział: Lekarski i nauk o zdrowiu

Kierunek: Ratownictwo Medyczne

Dariusz Kępa

# *Zespół Tourette'a*

Praca licencjacka  
napisana pod kierunkiem  
Dr n. med. Teresy Róg

Kraków 2018

## Spis treści

<b>Streszczenie .....</b>	<b>3</b>
<b>Wprowadzenie .....</b>	<b>4-5</b>
<b>Etiopatogeneza .....</b>	<b>5</b>
<b>Czynniki ryzyka .....</b>	<b>5-6</b>
<b>Symptomatologia .....</b>	<b>6-8</b>
<b>Diagnostyka .....</b>	<b>8-10</b>
<b>Leczenie .....</b>	<b>10-13</b>
<b>Podsumowanie .....</b>	<b>13</b>
<b>Piśmiennictwo.....</b>	<b>13-14</b>

## Streszczenie

Zespół Tourette'a zaciekał mnie już dawno temu, jeszcze zanim zacząłem interesować się medycyną. To nieuleczalne wrodzone zaburzenie neurologiczne odkrył i opisał, w 1885 roku francuski neurolog i neuropsychiatra Georges'a Gillesa de la Tourette, dlatego też zaburzenie to nosi nazwę od jego nazwiska. Zespół objawów opiera się na występowaniu licznych tików motorycznych i głosowych, zapewne większość z nas będzie kojarzyć to zaburzenie jako mimowolne przeklinanie (koprolalia) i/lub wykonywanie rozmaitych i nieprzyzwoitych gestów, lecz to tylko jeden z symptomów który może, ale nie musi występować. Właśnie od tych charakterystycznych objawów, które pierwszy raz ujrzałem w telewizji, rozpoczęła się moja ciekawość, a poznawanie medycyny z biegiem lat, rodziło kolejne pytania. Częstość występowania jest stosunkowo rzadka jednakże o wiele większa niż kiedyś sądzono, według obecnych statystyk wiadomo, że dotyka on 1-5 na każde 1000 - 10 000 osób, występowanie u mężczyzn jest od 3 do 4 razy częstsze w stosunku do kobiet. Wiadomo też że zespół Tourette'a dotyka wszystkich kultur oraz grup etnicznych. W niniejszej pracy, pragnął bym przedstawić zaburzenie jakim jest Zespół Tourette'a w sposób jasny i ciekawy, nie tylko dla fanatyków i zainteresowanych medycyną lecz także wszystkich czytelników którzy lubią ciekawe i nieprzeciętne zagadnienia.

Słowa kluczowe: Zespół Tourette'a, mimowolne przeklinanie, tiki motoryczne i głosowe, Georges'a Gillesa de la Tourette'a, koprolalia

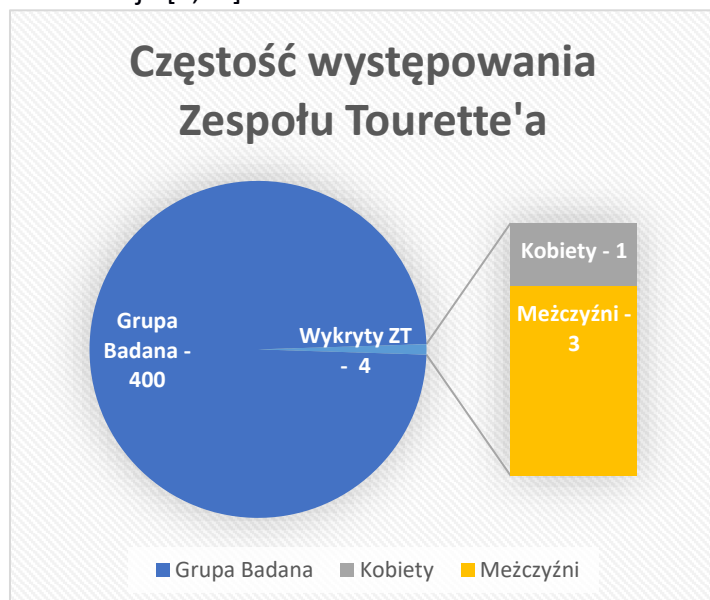
## Summary

Tourette's syndrome has interested me for years even before I became interested in medicine. This incurable neurological disorder was discovered and described in 1885 by the French neurologist and neuropsychiatrist Georges Gilles de la Tourette, for which reason the name of the disorder references to his surname. The set of symptoms is based on the occurrence of numerous motor and vocal tics. Most of us will associate the disorder with involuntary cursing (coprolalia) and/or various indecent gestures but this is only one of the symptoms that may or may not be present. It is from these characteristic behaviors which I first saw on television that my curiosity developed and studying medicine gave rise to further questions. The incidence of Tourette is relatively rare however much higher than previously thought. According to current statistics, it is known that it affects 1-5 for every 1000 - 10,000 people. The rate of occurrence in men is 3 to 4 times more frequent compared to women. It is also known that Tourette's syndrome affects all cultures and ethnic groups. In this dissertation I would like to present the disorder which is the Tourette's Syndrome in a clear and interesting manner, not only for those fascinated and interested in medicine, but also for readers who'd like to take an interest in the outstanding issue.

Keywords: Tourette syndrome, involuntary swearing, motor and voice tics, Georges Gilles de la Tourette, coprolalia

## Wprowadzenie

Georges Gilles de la Tourette to francuski, wybitny neurolog, żyjący w latach 1857-1904. Znany był jako pełen zapału i pasji, inteligentny i towarzyski człowiek, także znakomity mówca, lecz współcześnie głównie rozpoznawany jest przez opisanie Zespołu Gilles'a de laTourette'a (GTS – Gilles de la Toutette syndrom). Pierwszy raz zaburzenie opisał w 1885 roku nazywając go „chorobą tików” a to za sprawą charakterystycznych objawów, u podstaw których leżą: mimowolne tiki, echolalia i koprolalia. Nazwa zaburzenia obowiązująca do dziś, została nadana kilka lat później przez Jean'a-Martin'a Charcot'a, który był nauczycielem 28 letniego Tourette'a. [11] Syndrom Tourett'a (GTS) stanowi wrodzone zaburzenie neurologiczne, które cechuje obecność mnogich tików, określanych jako mimowolne, nagłe i okresowe występowanie ruchów motorycznych i/lub wokalizacji. [8,13] Charakter schorzenia



Wykres 1 na podstawie badań [12]

jest przewlekły z okresami remisji; warto zauważyć, że okresy te często występują w chorobach o podłożu psychicznym. Zaburzenie ujawnia się między 2 a 15 rokiem życia, średnio w wieku 7 lat. W okresie młodości schorzenie to postępuje, pojawiają się tiki głosowe i koprolalia, a po osiągnięciu dojrzałości objawy podlegają stopniowej remisji. [6] Częstość występowania GTS na podstawie międzynarodowych badań obejmujących ponad 400 tysięcy osób, została oszacowana na 1% ogólnej populacji (wykres 1), w innych badaniach wynosi 1-3%. [10] Wiadomo także, że u mężczyzn występuje do 3-4 razy częściej niż u kobiet. [10] Należy jednak pamiętać, iż u wielu osób mogą występować tiki o łagodnym natężeniu lub objawy charakterystyczne dla innych zaburzeń i w związku z tym diagnoza może być mylnie postawiona. [10] Przykładem takiego zaburzenia może być ADHD. Wg najnowszych badań nad zespołem Turette'a u 90 % pacjentów

cierpiących na GTS współwystępuje ADHD, co wskazuje na wysoki poziom korelacji zaburzeń. [4] Obserwuje się także wzrost częstości występowania schorzenia w rodzinach, w których zdiagnozowano GTS lub innego rodzaju zaburzenia ruchowe, a także choroby z grupy nadpobudliwości lub też zaburzenia obsesyjno-kompulsyjne. [5] Warto zaznaczyć iż Zespół Tourette'a, nie stanowi jednostki chorobowej jak to określił Georges Gilles de la Tourette, lecz jak nazwa wskazuje, jest kompleksem neurologiczno-psychiatrycznych objawów, o wciąż niewyjaśnionej etiologii. Dlatego wydaje

się być właściwym nazywać GTS zaburzeniem, schorzeniem lub zespołem. Ponad to syndrom Tourett'a określany jest jako najczęstsza przyczyna występowania tików, specyficznie charakteryzującą pacjenta i niejednokrotnie doprowadzającą go do inwalidyzacji. [11,1]

## Etioopatogeneza

Przyczyna choroby do dziś nie została dokładnie poznana, lecz powszechnie uważa się, że syndrom Tourett'a ma tło genetyczne, połączone z wieloczynnikowym trybem dziedziczenia, co zostało potwierdzone niepodważalnymi wynikami badań przeprowadzanymi na rodzinach, w których omawiane zaburzenie zdiagnozowano. [12] Przykładem jest badanie z roku 1999, prowadzone przez Tourette Syndrome Association International Consortium for Genetics. Badaniami objęto 76 rodzin i 110 par rodzeństwa. Wyniki wykazały możliwość sprzężeń ST z loci 4q i 8q. Sprzężenie GTS z locus 4q potwierdziły również badania Zhang i wsp. z 2002 roku. [11] Prowadzone badania wykazały także powinowactwo etiologiczne zespołu Tourett'a z zespołem obsesyjno-kompulsywnym. Mimo wciąż prowadzonych badań nad defektem molekularnym, nie zidentyfikowano odpowiedzialnego genu, zasługującego na miano „genu Tourette'a”. [12] W latach 2007-2014 przeprowadzono badania na Waszyngtońskim Uniwersytecie Medycznym w St. Louis, w których brało udział ponad 400 dzieci w wieku 7–17 lat. Celem badania było wykonywanie i archiwizacja zdjęć rezonansu magnetycznego mózgu zdrowych osobników i ich późniejsze porównanie z

rezonansami 103 dzieci z zespołem Tourette'a tej samej płci. Wyniki są zaskakujące bowiem wskazują na różnice w budowie mózgu u dzieci z zespołem Tourette'a. Wykazano, że dzieci cierpiące na to zaburzenie mają więcej istoty szarej w śródmózgowiu, podwzgórzu i wzgórzu a mniej w korze przedczołowej, w porównaniu do dzieci całkowicie zdrowych. [7,14] Nie wiadomo dokładnie dlaczego zachodzą takie różnice, a badanie zrodziło wiele kolejnych pytań. Pewne jest, że to odkrycie wpłynie na proces myślowy badaczy, zbliży nas do poznania schorzenia i pomoże w dobraniu odpowiedniego leczenia. [7,14] A może po prostu zmiany w mózgu są wynikiem prób przezwyciężania pojawiających się tików przez pacjenta? Pozostaje czekać na wyniki kolejnych badań. Obecnie sugeruje się także, że w przebiegu gorączki reumatycznej, w płasawicy Sydenhama, uszkodzeniu ulegają te same struktury anatomiczne co w GTS. Z kolei Polskie Stowarzyszenie Syndrom Tourette'a, zwraca uwagę na coraz to nowsze dowody, przemawiające za tym, że zaburzenie jest skutkiem nieprawidłowego metabolizmu neuroprzekazników w mózgu, takich jak dopamina i serotonina. Brak informacji na temat innych neuroprzekazników, lecz nie wyklucza się ich czynnej roli w etiologii zaburzenia [8]. Wiedza na temat etioopatogenezy GTS jest bardzo istotna z punktu widzenia racjonalizacji, a co za tym idzie skuteczności prowadzonego leczenia i rokowanie.

## Czynniki ryzyka

Mimo że Zespół Tourette'a nie został dokładnie poznany, a przeprowadzane

badania rodzą coraz więcej pytań, to już teraz można wymienić potencjalne czynniki ryzyka w oparciu o statystyki. (tab. 1) [12]

prenatalnym związane z matką i rozwojem płodu (palenie papierosów, niska masa urodzeniowa, przejściowe niedotlenienie ośrodkowego układu nerwowego).

Nieprawidłowości związane z przebiegiem ciąży	Choroby matki	Nieprawidłowości u płodu
<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ niedotlenienie okołoporodowe z/lub bez uszkodzeń OUN,</li> <li>➤ zaburzenia gospodarki hormonalnej kobiety ciężarnej</li> <li>➤ nadużywanie kawy i spożywanie alkoholu podczas ciąży</li> <li>➤ niedożywienie płodu</li> <li>➤ niewydolność łożyska</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ zespół ADHD ( Stwierdzone u 90% cierpiących na ZT)</li> <li>➤ choroba afektywna dwubiegunowa</li> <li>➤ depresja</li> <li>➤ zespół obsesyjno-kompulsywny</li> <li>➤ choroby z grupy nadpobudliwości</li> <li>➤ silne przeżycia emocjonalne związane z przewlekłym stresem, sytuacją społeczną/socjalną</li> <li>➤ inne choroby i zaburzenia psychiczne</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ uszkodzenia okołoporodowe</li> <li>➤ zaburzenia autoimmunologiczne zapoczątkowane przez infekcję streptokokową</li> <li>➤ infekcje wirusowe i bakteryjne skutkujące wzrostem wytwarzania cytokin prozapalnych</li> <li>➤ infekcje modulujące intensywność procesów zapalnych przez polimorfizmy DNA związane z odpowiedzią immunologiczną</li> </ul>

*Tabela 1 według danych zasięgniętych z [12]*

Z tabeli wynika, że do rozwoju GTS mogą predysponować niekorzystne czynniki środowiskowe we wczesnym dzieciństwie, takie jak choroby infekcyjne streptokokowe doprowadzające do zaburzeń autoimmunologicznych, czy zakażenie wirusami lub innymi bakteriami jak np. *Borrelia sp*, *Mycoplasma sp.* oraz *Streptococcus haemolyticus*. Należy wymienić tutaj skrót PANDAS (pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal) czyli zespół zaburzeń neuropsychiatrycznych, związanych z zakażeniem paciorkowcowym u dzieci. Inną przyczyną mogą być nieprawidłowości w okresie

[11,12] Badacze z Chin dowiedli badając wybrany SNP (polimorfizm pojedynczego nukleotydu) w genach cytokin: IL8, TNF- $\alpha$  oraz klasteru IL1, że allel 1 genu IL1RN występuje jako możliwy czynnik ryzyka istotny w etiologii GTS. [12]

## Symptomatologia

Charakterystycznymi objawami dla zespołu Tourette'a są przewlekłe tiki mięśniowe i głosowe. Tik należy rozumieć jako mimowolny, nagły, powtarzalny i urywany ruch lub wokalizację. Tiki łatwo rozpoznać, ponieważ wyróżniają się wysoką intensywnością i pozbawione są

rytmiczności. [10] Należy pamiętać, że określenie tików jako „mimowolne” lub „niekontrolowane”, w pewnym sytuacjach może być mylące, bowiem wiadomo, iż większość osób z GTS posiada nad nimi pewny poziom kontroli, od tłumienia objawów i zastępowania odruchów na bardziej akceptowalne przez społeczeństwo, aż po całkowite zniesienie symptomów. Pacjenci starają się pracować nad tą kontrolą całe życie. Niestety omawiane kontrolowanie, polega na kumulowaniu objawów choroby, czy to przez parę sekund, czy też godzin. Po tym czasie dochodzi do wyładowania powstałego „napięcia”, w postaci wzmożonych objawów, pacjenci także skarżą się, że jest to bardzo męczące i nieprzyjemne [2]. Tiki ruchowe, najczęściej dotyczą samej twarzy, lecz wraz z postępem choroby mogą występować na całym ciele, dla przykładu objawiają się [10,17] :

- grymasami twarzy (np. zaciskanie ust)
- wzruszaniem ramionami
- mruganiem oczami
- gwałtownymi ruchami głową
- lizaniem i wężaniem
- dotykaniami
- drganiem i „szarpaniem” tułowiem
- kucaniem
- skakaniem
- rzadko kopropraksją i echopraksją- nieprzyzwoite ruchy lub powtarzanie niecenzuralnych ruchów.

Natomiast wydawanie różnorodnych dźwięków, głosek lub słów to tiki

dźwiękowe objawiające się z kolei [3,10,17]:

- wypowiedzianiem wulgarnych słów- kopolalia u 15 % chorych
- powtarzaniem usłyszanych słów lub zdań – echolalia
- palilalią- powtarzanie własnych dźwięków
- kaszlem
- pociąganiem nosem
- chrząkaniem
- prychnięciem
- innymi dziwnymi odgłosami

Występuje także podział tików w GTS na proste i złożone. (schemat 1)[7,11] W tabeli 2, przedstawiono ogólny podział tików dzieląc je na tiki: przemijające i przewlekłe. Należy je różnicować z GTS według kryteriów klasyfikacji, które zostały opisane w dziale poświęconym diagnostyce.

Tiki	
Przemijające	Przewlekłe
➤ Proste tiki ruchowe i/lub dźwiękowe trwające 4-12 miesięcy	➤ Złożone lub proste tiki ruchowe lub wokalne, trwające > 12 miesięcy
➤ 18 % populacji	➤ Częstość występowania 0,1-0,3%
➤ Rozpoczynają się w wieku szkolnym 4-24 %	➤ Początek objawów przed 18 rokiem życia

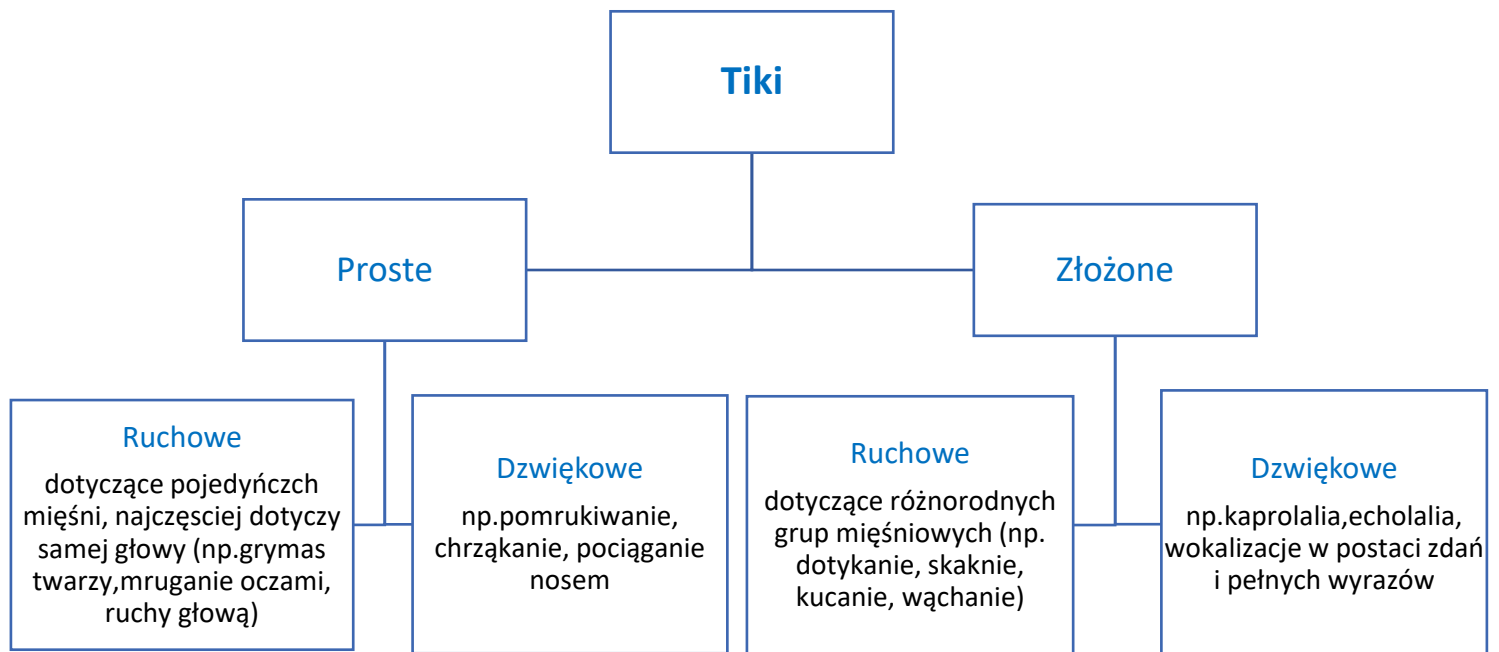
*Tabela 2 na podstawie badań [11]*

W GTS mogą wystąpić też takie objawy jak [5,7]:



- obsesje
- bezustanne sprawdzanie (np. czy wyłączyliśmy żelazko)

Objawy GTS mogą być nasilane przez czynniki emocjonalne (stres, podekscytowanie, nudę, niepokój,



Ilustracja 1 według danych zaczerpniętych z [2,11]

- zaburzenia zachowania (np. autoagresja, nadpobudliwość psychoruchowa, lęk, depresja, zaburzenia obsesyjno-kompulsywne)
- zaburzenia koncentracji
- zachowania przymusowe lub rytualne
- zaburzenia snu

rozdrażnienie i wzmożone napięcie nerwowe), ale także przez niektóre substancje chemiczne (kofeina, amfetamina alkohol oraz inne substancje wpływające na układ nerwowy). [2]  
Wiadomo także, że wysoka temperatura oraz pora wieczorna nasilają i zwiększają częstotliwość objawów, z kolei relaks czy absorbujące zajęcie wpływa na ich zmniejszenie. [5,7]

To tylko część symptomów jakie mogą występować, ponieważ gama tików u pacjentów chorych na zespół Tourette'a jest bardzo szeroka i nie sposób wymienić wszystkich. Neurolodzy i psychiatrzy uważają, że na świecie nie ma dwóch takich samych chorych z identycznymi objawami tego zespołu. [9]. Tak więc wymienione zostały symptomy które najczęściej są spotykane i powszechnie znane.

## Diagnostyka

Pierwsze objawy zespołu Tourette'a występują między 2 a 15 rokiem życia, najczęściej w wieku 7 lat. [10] Niestety w tym wieku objawy są skromne, i bardzo często bagatelizowane. Początek GTS zwiastują proste tiki ruchowe takie jak: mruganie oczami, chrząkanie, pociąganie nosem. [10] Tiki złożone pojawiają się



dopiero w wieku 10-11 lat i mogą im towarzyszyć tiki głosowe. W tym czasie rodzice i chore dziecko zaczynają zauważać problem. Największe nasilenie objawów przypada na okres dojrzewania, średnio około 12 r.ż.[10]

Diagnoza ma charakter kliniczny, czyli stawiana jest na podstawie wywiadu z pacjentem i osobą z jego otoczenia. Wywiad szczególnie dotyczy : urazów głowy w przeszłości, chorób występujących w rodzinie, przyjmowanych leków, charakterystyki objawów, chorób towarzyszących. Po zebraniu wywiadu wykonywane są badania i ewentualnie dodatkowe konsultacje. Diagnostyka powinna być przeprowadzana przez doświadczonego specjalistę - to bardzo ważne - ponieważ wczesna diagnoza umożliwi rozpoczęcie leczenia i pozwoli na ograniczenie skutków choroby, a co za tym idzie, da szansę na normalny rozwój i prawidłowe funkcjonowanie w społeczeństwie.[5,8,9,10] Zespół Tourette'a bywa dość często mylnie rozpoznawany z zaburzeniami tikowymi, często jako tiki ruchowe. Te w porównaniu z GTS są znacznie częstsze; ich występowanie szacuje się na 7-28% u dzieci i nastolatków, oraz 1% u osób starszych. [10] W prawidłowym rozpoznaniu może pomóc klasyfikacja ICD-10, która zawiera kryteria diagnostyczne przedstawione poniżej [6]:

#### **F95.0 Tiki przemijające**

A. Pojedyncze lub liczne tiki ruchowe albo głosowe, albo jedno i drugie występują wielokrotnie w ciągu dnia, przez większość dni okresu trwającego co najmniej 4 tygodnie.

B. Zaburzenia trwają 12 miesięcy lub

krócej.

C. W wywiadzie nie ma objawów zespołu de la Tourette'a i zaburzenie nie jest wynikiem stanu somatycznego ani ubocznych skutków podawania leków.

D. Początek przed 18 rokiem życia.

#### **F95.1 Przewlekłe tiki ruchowe lub głosowe (wokalne)**

A. Tiki ruchowe albo głosowe, lecz nie jedno i drugie, występują wielokrotnie w ciągu dnia, przez większość dni okresu trwającego co najmniej 12 miesięcy.

B. W ciągu tego roku nie było remisji trwającej dłużej niż 2 miesiące.

C. W wywiadzie nie ma objawów zespołu de la Tourette'a i zaburzenie nie jest wynikiem stanu somatycznego ani ubocznych skutków podawania leków.

D. Początek przed 18 rokiem życia.

#### **F95.2 Zespół tików głosowych i ruchowych (zespół Gilles de la Tourette'a)**

A. Liczne tiki ruchowe oraz jeden lub więcej tików głosowych występujących w jakimś czasie w okresie trwania zaburzenia, lecz nie koniecznie jednocześnie.

B. Tiki występowały wiele razy w ciągu dnia, niemal każdego dnia, dłużej niż rok, bez remisji trwającej w danym roku dłużej niż dwa miesiące.

C. Początek przed 18 rokiem życia

#### **F95.8 Inne tiki**

#### **F95.9 Tiki nieokreślone**

Nie zalecana kategoria resztkowa dla zaburzeń, które spełniają ogólne kryteria tików, lecz nie można określić ich specyficznej postaci lub które nie spełniają kryteriów F95.0, F95.1, F95.2.

Istnieje jeszcze klasyfikacja **DSM-IV**, w której wyróżnia się trzy zespoły chorobowe: zespół Tourette'a, przewlekłe tiki ruchowe lub głosowe oraz tiki przemijające, w porównaniu do klasyfikacji ICD-10, jest ona bardziej szczegółowa i ma charakter opisowy. [6,11]

## Leczenie

Zespół Tourette'a to schorzenie o niejasnej etiopatogenezie, dlatego obecnie nie jest możliwe wdrożenie leczenia przyczynowego. Do leczenia należy podejść ostrożnie ze względu na naturalny przebieg choroby i fakt, że u ok. 80% pacjentów objawy ustępują lub mają lekkie nasilenie w późniejszym wieku. Współcześnie prowadzone jest leczenie objawowe, łagodzące skutki choroby i poprawiające funkcjonowanie w kontekście intelektualnym, emocjonalnym i społecznym pacjenta. [15] Leczenie GTS składa się głównie z czterech filarów obejmujące leczenie: edukacyjne, psychoterapeutyczne (behawioralne), farmakologiczne i neurochirurgiczne. [15,16] W zależności od zaawansowania objawów GTS, wdraża się kolejno etapy leczenia (schemat 2). Leczenie rozpoczyna się od edukacji pacjenta i osób bliskich w jego otoczeniu - rodziny czy opiekunów. Edukacja ma na celu, poprawę codziennego funkcjonowania pacjenta, niezależnie od nasilenia objawów GTS. [5]

Kolejnym etapem jest leczenie psychoterapeutyczne. Potwierdzono bowiem skuteczność terapii behawioralnej, opartej na technice odwracania nawyku (HRT-habit reversal training), podobnej do niej kompleksowej behawioralnej interwencji w tikach (CBIT-

comprehensive behavioral intervention for tics) oraz terapii ekspozycyjnej z powstrzymaniem reakcji (ERP-exposure and response prevention). [16] Techniki behawioralne oparte są na osiągnięciu przez pacjenta zdolności do celowego i krótkotrwałego powstrzymywania objawów. Dlatego tak ważne jest, poznanie rodzaju tików oraz objawów zwiastujących nadejścia tików, na przykład uczucie piasku w oczach poprzedzające mrużenie powiek. [16] Technika HRT opiera się na [16]:

- zapoznaniu pacjenta z charakterystyką tików i objawów poprzedzających ich wystąpienie
- wypracowaniu czynności konkurencyjnej do tików (trwającej minutę lub do czasu ustąpienia nieprzyjemnych wrażeń poprzedzających tiki)
- wsparciu społecznym (np. rodzic/opiekun zachęca do wykonywania wyuczonych w czasie terapii ćwiczeń).

Natomiast terapia CBIT w porównaniu do HRT uzupełniona jest o analizę funkcjonalną obejmującą czynności i sytuacje, które nasilają lub zmniejszają dolegliwości (relaksacja). [16] Wyróżniającą się terapią ekspozycyjną z powstrzymaniem reakcji (ERP), obejmuje ograniczenie nie jednego ale wielu tików jednocześnie i kładzie nacisk na pracę indywidualną pacjenta. [16] Ciężko określić, która terapia przynosi najlepsze efekty. Ważne jest, aby każde leczenie było dobierane indywidualnie do pacjenta. Terapia behawioralna uważana jest za wysoce skuteczną i porównywalną do leczenia farmakologicznego.

Potwierdzenie stanowią najnowsze badania, określające jej skuteczność w 38 % u dorosłych i 52,5% u dzieci w wieku 9-17 lat. [16] Wspomnieć również należy o innowacyjnym leczeniu opartym na hipnoterapii, lecz brakuje badań określających jej skuteczność. [13] Niestety terapia behawioralna wykazuje dość dużo następujących wad [16]:

- wysokie, nier refundowane koszty leczenia
- trudność w realizacji przez pacjenta i bliskich (określana jako pracochłonna)
- brak wykwalifikowanych psychoterapeutów

Badania wykazały, że terapia behawioralna została zastosowana tylko u 1/5 młodych pacjentów (sondaż bezpośredni) i u 1/4 (sondaż internetowy). [16]

Trzecim etapem leczenia jest farmakoterapia, którą wdraża się gdy występują u pacjenta przewlekłe tiki o dużym nasileniu, które bardzo utrudniają prawidłowe funkcjonowanie pacjenta oraz gdy poprzednie etapy leczenia są nieskuteczne lub nie możliwe do zastosowania. [4] Według badania przeprowadzonego przez Katedrę i Klinikę Neurologii Wieku Rozwojowego Akademii Medycznej im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, 70,6% pacjentów wymagało tego etapu leczenia. [11] Farmakoterapia pozwala na redukcję tików o 25-50%, jednak nie ma leku, który byłby równie skuteczny u wszystkich pacjentów. [16] Najczęściej stosuje się antagonistów dopaminergicznych i atypowe leki przeciwpsychotyczne, ale także benzamidy (np.

Sulpiryd), leki noradrenergiczne (np. klonidyna, benzodiazepiny oraz inne leki i substancje np. takie jak: nikotyna, blokery kanałów wapniowych, marihuana, toksyna botulinowa. [15] Ciężko określić, który lek lub grupa leków czy substancji jest najskuteczniejsza ze względu na fakt, iż nie ma badań klinicznych oceniających ich skuteczność. Dlatego też może wystąpić duża rozbieżność zaleceń i rekomendacji ekspertów. [16] By wdrożyć odpowiednie leczenie farmakologiczne, należy tiki sklasyfikować, według obiektywnej skali Yale Global Tic Severity Scale (YGTSS; (0–100 pkt.). Skala pozwala na ocenę upośledzenia ogólnego funkcjonowania oraz nasilenie tików. [16] Wg europejskich rekomendacji wydanych przez European Society for the Study of Tourette Syndrome (ESSTS) zalecanymi lekami są kolejno: rysperydon, klonidyna, aripiprazol, pimozyd, sulpiryd, tiapryd i haloperydol. [16] Jednakże jak wspomniano wcześniej, istnieją rozbieżności na ten temat. Według kanadyjskich rekomendacji zaleca się stosowanie w pierwszej kolejności guanfacynę lub klonidynę, natomiast Stany Zjednoczone rekomendują kolejno: guanfacynę, topiramę, lewetiracetam w tikach o łagodnym nasileniu oraz tetrabenazynę i toksynę botulinową w tikach ciężkich. [16] Dawki najczęściej stosowanych leków zostały przedstawione w tabeli 3. [16] Należy pamiętać o licznych działaniach niepożądanych, w szczególności stosując klasyczne neuroleptyki zwłaszcza u młodych pacjentów. Neuroleptyki bowiem wykazują wysokie działanie sedatywne i zubożniające, upośledzające rozwój emocjonalny, a przy dłuższym stosowaniu

mogą wystąpić dyskinezy. [11,15]



Ilustracja 2

Ostatnim etapem leczenia GTS jest leczenie neurochirurgiczne. Wdrażane jest wówczas, gdy farmakoterapia jest nieskuteczna lub dawki terapeutyczne leków powodują liczne działania niepożądane. [16] Metodą z wyboru jest głęboka stymulacja mózgu (DBS-deep brain stimulation), która polega na wszczepieniu do mózgu elektrod sterowanych przez specjalne urządzenie tzw. „rozzrusznik mózgu”. Elektrody wysyłają impulsy elektryczne precyzyjnie do określonego miejsca. [16] Niestety ten sposób leczenia GTS przysparza wiele trudności związanych z zaprogramowaniem neurostymulatora, w związku ze zmiennością nasilenia objawów zwłaszcza u młodych pacjentów. Z uwagi na to DBS stosowany jest głównie u dorosłych pacjentów, gdzie rozwój zespołu jest zahamowany i następuje powolna remisja objawów. [16] Brakuje dotychczas badań klinicznych, obejmujących wiele przypadków i jasno określających skuteczność tej metody w leczeniu GTS, lecz wiadomo że jest coraz częściej stosowana i promowana. Nie wolno zapominać o działaniach niepożądanych DBS, obejmujących [16]:

- infekcje
- krwotoki

- udary niedokrwienne
- przemieszczenie i pęknięcie elektrody
- zaburzenia seksualne
- objawy psychotyczne
- depresję
- hipomanię
- przemijające parestezje ust
- przemijające zamazane widzenie
- napady wejrzeniowe
- inne

Warto mieć na uwadze, że zespół Tourette’a to nie tylko tiki, ale także często towarzyszy mu nadpobudliwość psychoruchowa z deficytami uwagi i zaburzeniami emocjonalnymi. Pacjenci mają problem z zaakceptowaniem własnej osoby, wykazują niski poziom samooceny i dlatego chorzy, w szczególności młodzi i rozwijający się, powinni być pod opieką psychologa, który pomoże im pogodzić się z samym sobą i otaczającym światem. [5]

Lek	Dawka	
	Początkowa (mg)	Terapeutyczna (mg)
<b>Neuroleptyki atypowe</b>		
Risperidon	0.25	1-4
Aripiprazol	2,5	10-20
Sulpiryd	50	200-400
Tiapryd	50	300-900
Olanzapina	2,5	5-10
Zyprazidon	5	10-80
<b>Neuroleptyki klasyczne</b>		
Haloperidol	0,5	1-5
Pimozyd	0,5	2-8
<b>Alfa2-agoniści</b>		
Klonidyna	0,0375	0,225
<b>Leki przeciwpadaczkowe</b>		
Klonazepam	0,5	1,5-6
Topiramát	25	50-200
<b>Inne</b>		
Toksyna botulinowa	-	-
Tetrabenazyna	12,5	37,5-150

Tabela 3 na podstawie tabeli z [16]

## Podsumowanie

Zespół Tourette'a jest chorobą przewlekłą o podłożu genetycznym. Zwykle ujawnia się w dzieciństwie i utrzymuje z różnym nasileniem do okresu dojrzałego. Zespół Tourette'a nie jest łatwy do rozpoznania. Ważnym elementem diagnostycznym jest starannie zebrany wywiad od pacjenta i rodziny. Niekiedy nie da się od razu postawić rozpoznania i dopiero obserwacja wielomiesięczna i przeprowadzone badania dają prawidłową diagnozę. Leczeniem z wyboru u chorych z lekkim lub umiarkowanym nasileniem objawów jest terapia behawioralna, która pozbawiona jest efektów ubocznych jakie może dawać farmakoterapia, a posiada porównywalną skuteczność terapeutyczną. Przy braku możliwości zastosowania psychoterapii wprowadzamy farmakoterapię.

U pełnoletnich chorych z ciężką postacią choroby, którzy nie reagują na farmakoterapię stosuje się innowacyjną technikę leczenia za pomocą DBS. Pamiętać trzeba, że każdy chory z GTS jest inny i dlatego należy podchodzić do pacjentów indywidualnie. Jednym z elementów leczenia jest edukacja pacjenta i rodziny. Ważny jest także odpowiedni dobór leków biorąc pod uwagę choroby towarzyszące i zaburzenia towarzyszące. Niestety Zespół Tourette'a u części chorych jest nieuleczalny, mimo coraz to skuteczniejszych sposobów leczenia. Należy czekać, na wyniki prowadzonych badań nad etiopatogenezą ST i nowymi sposobami leczenia, które winny przynieść więcej odpowiedzi, a może wreszcie rozwikłają zagadkę Zespołu Tourette'a.

## Piśmiennictwo

1. Nowaczek D.- „Zespół Tourette'a”, [www.genetyczne.choroby.biz](http://www.genetyczne.choroby.biz).
2. Boszewska O., Chmielewska K., Glazik M., KLarecka K. - „Mamo, tato, mam Zespół Tourette'a!", Uniwersytet Kazimierza Wielkiego 2012, [www.ukw.edu.pl/download/11358/po-radnikdla\\_rodzic%C3%B3w\\_dzieci\\_z\\_z.Tourettea.pdf](http://www.ukw.edu.pl/download/11358/po-radnikdla_rodzic%C3%B3w_dzieci_z_z.Tourettea.pdf).
3. Polskie Stowarzyszenie Syndrom Tourette'a. - „Zespół Tourette'a”, [www.tourette.pl/Download.php?f=ulotka\\_A5\\_2.pdf](http://www.tourette.pl/Download.php?f=ulotka_A5_2.pdf).
4. Fundacja Aktywnej Rehabilitacji - „Zespół Tourette'a”, [www.far.org.pl/aktualności/wywiad/9854-zespół-tourette'a.html](http://www.far.org.pl/aktualności/wywiad/9854-zespół-tourette'a.html).
5. Bartoszek K. - „Zespół Tourette'a”, [neurologia.mp.pl/choroby/151317,zespol-tourettea](http://neurologia.mp.pl/choroby/151317,zespol-tourettea), 2016r.
6. Polskie Stowarzyszenie Syndrom Tourette'a - „Pytania i



- odpowiedzi”,  
[www.tourette.pl/docs/245](http://www.tourette.pl/docs/245).
7. Greene D, Williams A.C. III, Koller J.M., L Schlaggar B.L. & Blackand K.J., The Tourette Association of America Neuroimaging Consortium- „Brain structure in pediatric Tourette syndrome”, *Molecular Psychiatry*. 2017 Jul; 22(7): 972–980.
  8. Polskie Stowarzyszenie Syndrom Tourette’a - „Syndrom Tourette’a - rzadko rozpoznawane zaburzenie”, [www.tourette.pl/news/207/n/57](http://www.tourette.pl/news/207/n/57).
  9. - Tourette-Gesellschaft Deutschland e.V. (TGD) - „Informationen zum Tourette-Syndrom in polnischer Sprache”, [tourette-syndrom.de/download/infoflyertourettesyndrompolnisch.pdf](http://tourette-syndrom.de/download/infoflyertourettesyndrompolnisch.pdf), 2004r.
  10. Bobkowicz-Lewartowska L., Giers M. - „Uwarunkowania i przejawy zespołu Tourette’a z ilustracją dwóch przypadków”, *Przegląd Naukowo-Metodyczny, Edukacja dla Bezpieczeństwa* nr 1, 255-269, 2014r.
  11. Żarowski M, Młodzikowska - Albrecht J., Steinborn B. - „Symptomatology of tic disorder and Tourette’s syndrome in children and adolescent. Diagnostic and treatment difficulties”, *Katedra i Klinika Neurologii Wieku Rozwojowego Akademii Medycznej im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu Kierownik: dr hab. med. B. Steinborn, Neurologia Dziecięca* 2005, 41-48.
  12. Kowalska A., Midro A., Janik P., Gogol A., Służewski W., Rajewski A. „Searching for Tourette’s syndrome gene. Part 1. Heterogeneity of clinical phenotypes”, *Postępy Hig Med Dosw*, 2012; 66.
  13. Skrzypulec A., Segiet S., Szuścik A., Krysta Kr., Krupka-Matuszczyk I. - „The role of psychological factors, in the course of tic syndrome in a 20-year-old male-a case report”, *Postępy Psychiatrii i Neurologii* 2011, 20(1): 59-62.
  14. Nawrocki M. - „Naukowcy odkryli różnice w budowie mózgu u dzieci z zespołem Tourette’a”, [parenting.pl/naukowcy-odkryli-roznice-w-budowie-mozgu-u-dzieci-z-zespolem-tourette-a](http://parenting.pl/naukowcy-odkryli-roznice-w-budowie-mozgu-u-dzieci-z-zespolem-tourette-a), 2017r.
  15. Rzewuska M. - „Leczenie farmakologiczne zespołu Tourette’a”, *Farmakoterapia w Psychiatrii i Neurologii*, 2000, 4, 374-386.
  16. Janik P. - „Behawioralne, farmakologiczne i neurochirurgiczne leczenie tików — aktualny stan wiedzy”, *Katedra i Klinika Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Polski Przegląd Neurologiczny* 2016; 12 (3): 162–173.